2026 年 8 月 14 日作成　第 2.0 版

奈良県立医科大学附属病院で診療を受けられた皆様へ

当院では、以下の臨床研究を実施しておりますのでお知らせいたします。

下記の概要についてご確認いただき、情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には、情報を用いませんので、以下の「問合せ先」までお申し出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

下記の研究は、奈良県立医科大学医の倫理審査委員会（以下、「倫理審査委員会」と略します）で審査され、奈良県立医科大学学長の許可を得て行います。

① 研究課題名	新生児マススクリーニング(NBS)で発見された先天代謝異常症患者の経過追跡に関する研究			
② 研究期間	学長許可日（2022年 1月 31日）から 2032 年 3 月 31 日			
③ 対象患者	① 対象期間中に NBS 対象疾患疑いで精査対象となり、奈良県立医科大学附属病院、天理よろづ相談所病院、奈良県総合医療センター、近畿大学奈良病院のいずれかの小児科で精査を受けた患者さん ② 対象期間中に、NBS 対象疾患の診断で奈良県立医科大学附属病院、天理よろづ相談所病院、奈良県総合医療センター、近畿大学奈良病院のいずれかの小児科に通院中の患者さん			
④ 対象期間	2016 年 4 月 1 日 から 2031 年 3 月 31 日			
⑤ 研究機関の名称	奈良県立医科大学附属病院小児科			
⑥ 研究責任者	氏名	野上　恵嗣	所属	奈良県立医科大学附属病院小児科
⑦ 使用する情報等	① NBSにて精査となった患者さん：年齢や性別、在胎週数、出生体重、疑い病名、最終診断名、症状などの臨床所見、NBSの生化学診断マーカー値 ② NBS対象疾患の診断で通院中の患者さん：年齢、生年月日、性別、出生情報（在胎週数・出生体重）、同胞の有無、疾患名、確定診断日齢、診断の契機、症状、重症度、身長、体重、発達状況（発達指数）、急性発症の有無、内服薬、合併症などの臨床所見、NBSの生化学診断マーカー値や遺伝子検査、欠損酵素活性などの検査所見			
③ 研究の概要	NBSは、生後早期に治療を始めることで発達や発育、生命予後の改善が見込める病気を対象に、全国の新生児にスクリーニング検査を行う母子保健事業の一つです。わが国では現在フェニルケトン尿症やメープルシロップ尿症など計20疾患の先天代謝異常症・内分泌疾患を対象にスクリーニングが行われています。この事業によりこれまで多数のお子さんが知的障害、心身障害あるいは小児死亡を免れています。 奈良県においてもNBSが長らく実施されており、それにより先天代謝			

	異常症もしくは内分泌疾患の確定診断に至った児はいるものの、県内での集計は行われておらずその詳細は明らかになっていません。NBSの精度管理を向上するため、またまれな病気であるこれらのNBS対象疾患の長期的な経過を把握するためにも、NBSで精査対象となったお子さんの最終診断の確認や経過追跡は重要であると考えます。そこで、NBSで精検対象となり奈良県内の医療機関で精査を行ったお子さんを対象に最終診断の結果を調査し、スクリーニング対象疾患の診断に至った患者さんについては、その経過を追跡し長期予後について集計を行うことが本研究の目的です。			
④ 倫理審査	倫理審査委員会承認日	2022年 1月 31日		
⑤ 研究計画書等の閲覧等	研究計画書及び研究の方法に関する資料を他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内で入手又は閲覧できます。 詳細な方法に関しては以下⑬の問い合わせ先・相談窓口にご連絡ください。			
⑥ 結果の公表	学会や論文等で公表します。個人が特定されることはありません。			
⑦ 個人情報の取扱い	カルテ ID や氏名などの個人情報を研究用 ID に置きかえて使用するため、あなたの個人情報が外部へ漏れることはありません。カルテ ID と研究 ID の対応表は厳重に研究責任者において管理されます。また、情報は下記の共同研究機関とも共有しますが、電子媒体でパスワードをかけてロックした上で提供します。 研究の成果は、学会や学術誌などで公表されますが、この場合も、個人が特定される情報が公開されることはありません。			
⑧ 問い合わせ先・相談窓口	奈良県立医科大学附属病院　小児科　担当者：長谷川　真理			
	電話	0744-22-3051	FAX	0744-24-9222
	Mail	pediatrics@naramed-u.ac.jp		

研究体制

研究代表者：
奈良県立医科大学附属病院小児科　野上　恵嗣

共同研究施設と各施設の研究責任者
天理よろづ相談所病院　小児科　芝　剛
奈良県総合医療センター　小児科　吉田　さやか
近畿大学奈良病院　小児科　近藤　宏樹